



Troina 28 febbraio 2018 - L'Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico "Associazione Oasi Maria SS." di Troina è da sempre sensibile alla tematica delle malattie rare, essendo stato individuato con specifico decreto dalla Regione Sicilia, duplice Centro di Riferimento regionale sia per la prevenzione, la diagnosi, la cura delle malattie genetiche rare associate al Ritardo Mentale e all'Involuzione Cerebrale Senile, sia per la prevenzione, la diagnosi e la cura delle Genodermatosi.

Si definisce 'rara' una malattia che colpisce non più di 5 pazienti su 10 mila abitanti. Dall'ultima rilevazione del Registro Regionale delle Malattie Rare (2017) emerge che nell'isola sono stati individuati 10492 casi, quasi la metà ha meno di 30 anni, e nel complesso 1202 sono state le persone prese in carico all'IRCCS di Troina.

Il Centro per le Genodermatosi, diretto dal dott. Carmelo Schepis, ha preso in carico 75 pazienti per la maggior parte affetti da Ittiosi, mentre il Centro per le Malattie Genetiche Rare associate a Ritardo Mentale e Involuzione Cerebrale Senile, diretto dal dott. Corrado Romano, ha preso in carico 1127 pazienti affetti da 81 diverse Malattie Rare, delle quali le più frequenti sono le Sindromi da duplicazione o deficienza cromosomica, le Sindromi con Anomalie Congenite Multiple e Ritardo Mentale, le Microcefalie, i Disturbi del metabolismo intermedio degli acidi grassi e dei mitocondri, la Sindrome da X fragile, la Sindrome di Prader-Willi e la Neurofibromatosi di tipo 1.

I professionisti dell'IRCCS fanno parte del Comitato Scientifico di Associazioni per le malattie rare come Sindrome di Prader-Willi, Sindrome di Angelman e InvDup1. L'Istituto svolge la propria azione anche in maniera sinergica con le Associazioni delle Famiglie di Malati Rari, con le Collaborazioni Scientifiche e Professionali e con i Centri Malattie Rare che ha costituito al suo interno. Le collaborazioni scientifiche sono testimoniate dalle molteplici pubblicazioni di ricercatori dell'IRCCS assieme a

ricercatori europei, statunitensi e australiani.